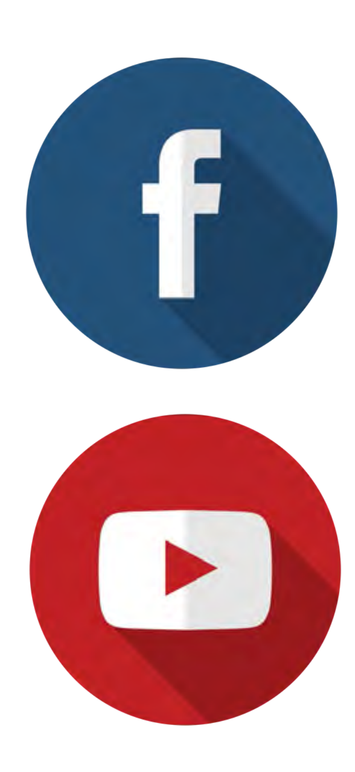
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful



Copyright disclaimer

"La faculté" is a website that collects copyrights-free medical documents for non-lucratif use.
Some articles are subject to the author's copyrights.
Our team does not own copyrights for some content we publish.
"La faculté" team tries to get a permission to publish any content; however , we are not able to contact all the authors.
If you are the author or copyrights owner of any kind of content on our website, please contact us on: facadm16@gmail.com
All users must know that "La faculté" team cannot be responsible anyway of any violation of the authors' copyrights.
Any lucrative use without permission of the copyrights' owner may expose the user to legal follow-up.





FACULTE DE MEDECINE D'ALGER

MODULE DE GENETIQUE
Dr BOUDIAF BENAFERI .R

LES ANOMALIES DU CARYOTYPE

I / INTRODUCTION :

Chez l'Homme, un caryotype normal sous entend 23 paires de chromosomes de structure normale dans toutes ses cellules.
Il arrive que le caryotype présente des anomalies qui concernent soit le nombre des chromosomes soit leur structure.
Les anomalies chromosomiques peuvent être :

***constitutionnelles** : l'accident chromosomique s'est produit dans l'un des gamètes ou lors de la fécondation.
Si toutes les cellules ont la même anomalie on parle **d'anomalie homogène** (exp:syndrome de Turner….).
*__acquises__ **:** l'accident chromosomique s'est produit pendant la vie de l'individu. Un seul organe ou un seul tissu est atteint. Le sujet est porteur d'un processus cancéreux.
***en mosaïque** : si l'anomalie concerne que quelques organes ou quelques tissus d'un individu alors que le reste a un caryotype normal. L'accident chromosomique s'est produit après plusieurs divisions du zygote (premiers stades du développement embryonnaire).
***les chimères** : parfois un embryon peut résulter de l'agrégation de deux zygotes (phénomène inverse de la gémellité), ou bien de la colonisation limitée de l'un des jumeaux par les cellules de l'autre jumeau dizygote. Donc l'embryon porte deux populations cellulaires différentes avec deux caryotypes totalement différents.

II / ANOMALIE DE NOMBRE DES CHROMOSOMES :

On les subdivise en deux :

1-LES EUPLOÏDIES :

Le nombre des chromosomes est un multiple de **n , n** étant le nombre de chromosomes dans un gamète haploïde normal(23). Au lieu de 2 x n chromosomes (nombre diploïde normal dans la cellule somatique) on aura soit 3 x n : 69 chromosomes, c'est les **TRIPLOÏDIES.** Ou 4 x n : 92 chromosomes qui correspond aux **TETRAPLOÏDIES**…….
Les euploïdies sont appelées aussi **POLYPLOÏDIES**.

On les trouve, en général, dans certains produits d'avortements. Il y a même quelques cas (surtout les triploïdies) de fœtus qui sont arrivés à terme.

Les modifications numériques sont dues à des anomalies de la fécondation, surtout :
- non expulsion du deuxième globule polaire (ovule).
- fécondation d'un ovule par deux spermatozoïdes ou plus.

On peut aussi trouver des euploïdies dans certains types de cancers.

2-LES ANEUPLOÏDIES :

C'est le type le plus important du point de vu clinique.
Bien que la définition exacte d'aneuploïdie correspond au nombre de chromosomes qui n'est pas le multiple de **n,** on retrouve en pratique, soit un chromosome en plus (2n+1) : on a donc 47chromosomes,on

parle de **TRISOMIE.** Soit un chromosome en moins (2n-1) : on a donc 45 chromosomes et on parle de **MONOSOMIE.**
Ceci peut concerner soit les autosomes soit les gonosomes.
L'aneuploïdie résulte d'une non disjonction méiotique soit lors de la première ou la deuxième division.

III / ANOMALIES DE STRUCTURE DES CHROMOSOMES :

Ces anomalies sont la conséquence de cassures chromosomiques suivies par un recollement anormal.
Ces anomalies peuvent affecter un chromosome ou deux qui peuvent être homologues ou non, parfois plusieurs chromosomes sont impliqués.

- Ces aberrations peuvent être **EQUILIBREES :** il n'y a ni perte ni gain de matériel génétique, donc elle n'a pas d'effets sur le phénotype de celui qui la porte mais elle aura des conséquences sur la descendance.
- Elles peuvent être **DESEQUILIBREES :** il y a soit perte ou gain de matériel génétique, donc elles ont un effet sur le phénotype de la personne qui porte ce type d'anomalie.

1- **LES DELETIONS (del) :**c'est une perte d'un segment chromosomique (qui épargne le centromère).
Ce sont des anomalies déséquilibrées, on les subdivise en deux :
-La délétion terminale : dans ce cas il y a une seule cassure chromosomique.

-La délétion interstitielle : dans ce cas il y a deux cassures.

2- **CHROMOSOME EN ANNEAU (r) « ring »** : il résulte d'une double délétion (perte des deux télomères) d'un chromosome suivi d'un recollement de ses deux extrémités.
L'anneau est dit **centrique** si le centromère est présent ou **acentrique** s'il ne comporte pas de centromère. Dans ce dernier cas, le chromosome sera perdu lors des divisions cellulaires (peut être équilibré ou déséquilibré)

3- **DUPLICATION (dup) :** c'est une anomalie déséquilibré (matériel génétique en plus) se traduisant par une répétition d'un fragment chromosomique sur un même chromosome. Elle est due parfois à un crossing over inégal entre deux chromosomes homologues.
4- **INSERTION (ins)** : c'est l'ajout d'un fragment chromosomique à un chromosome non homologue (anomalie déséquilibrée ou non).
5- **INVERSION (inv)** : c'est une anomalie équilibrée. Elle survient lorsque un chromosome subit deux cassures puis une rotation de 180° et recollement du segment cassé.
Selon que le centromère est impliqué ou non dans l'inversion, on distingue :
  - L'inversion paracentrique : si le centromère n'est pas impliqué
  - L'inversion péricentrique : si le centromère est impliqué
6- **ISOCHROMOSOME (i) :** c'est une anomalie déséquilibrée. Elle résulte d'une cassure transversale du centromère donc il y aura duplication d'un bras entier et une délétion de l'autre bras
7- **LES TRANSLOCATIONS (t) :** c'est un échange de matériel génétique entre deux chromosomes (anomalie équilibrée)
  - **La translocation réciproque :** c'est un échange de segments entre deux chromosomes non homologues qui ont subi, chacun une cassure en un point plus ou moins proche de leurs extrémités.
    Dans la plupart des cas, il y a formation de deux chromosomes avec chacun un centromère
    Beaucoup plus rarement, il y a formation d'un chromosome acentrique et un chromosome dicentrique, ce dernier type d'anomalie n'est pas viable.
  - **Translocation Robertsonienne** (fusion centrique) : cette translocation survient lorsque des points de cassure se produisent au niveau ou près du centromère de deux chromosomes acrocentriques (21,22,14…..) soit homologues ou non, et que les bras longs des deux chromosomes fusionnent (on peur avoir soit un centromère ou deux centromères accolés). Les bras courts sont perdus.
    Malgré une perte du matériel génétique, ce type d'anomalie est considéré comme équilibré car il n'entraîne pas de troubles phénotypiques.